



119ª REUNIÓN TERRITORIAL VALENCIANA DE LA SEAP

CASO CLÍNICO

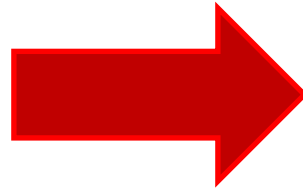
Henry Mojica

Mónica Sebastián, Cristina Monzó, Reina Jiménez Duque, Paul Andrade.

Servicio de Anatomía Patológica Hospital General Universitario de Castellón

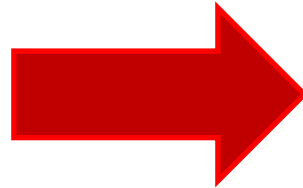
HISTORIA CLÍNICA

Mujer de 39 años.
Antecedente de mioma
suberoso variante de
células atípicas.



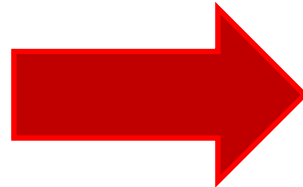
En tratamiento de
reproducción asistida.

Nuevo hallazgo de
hidrosalpinx, miomas
intramurales y
subserosos.

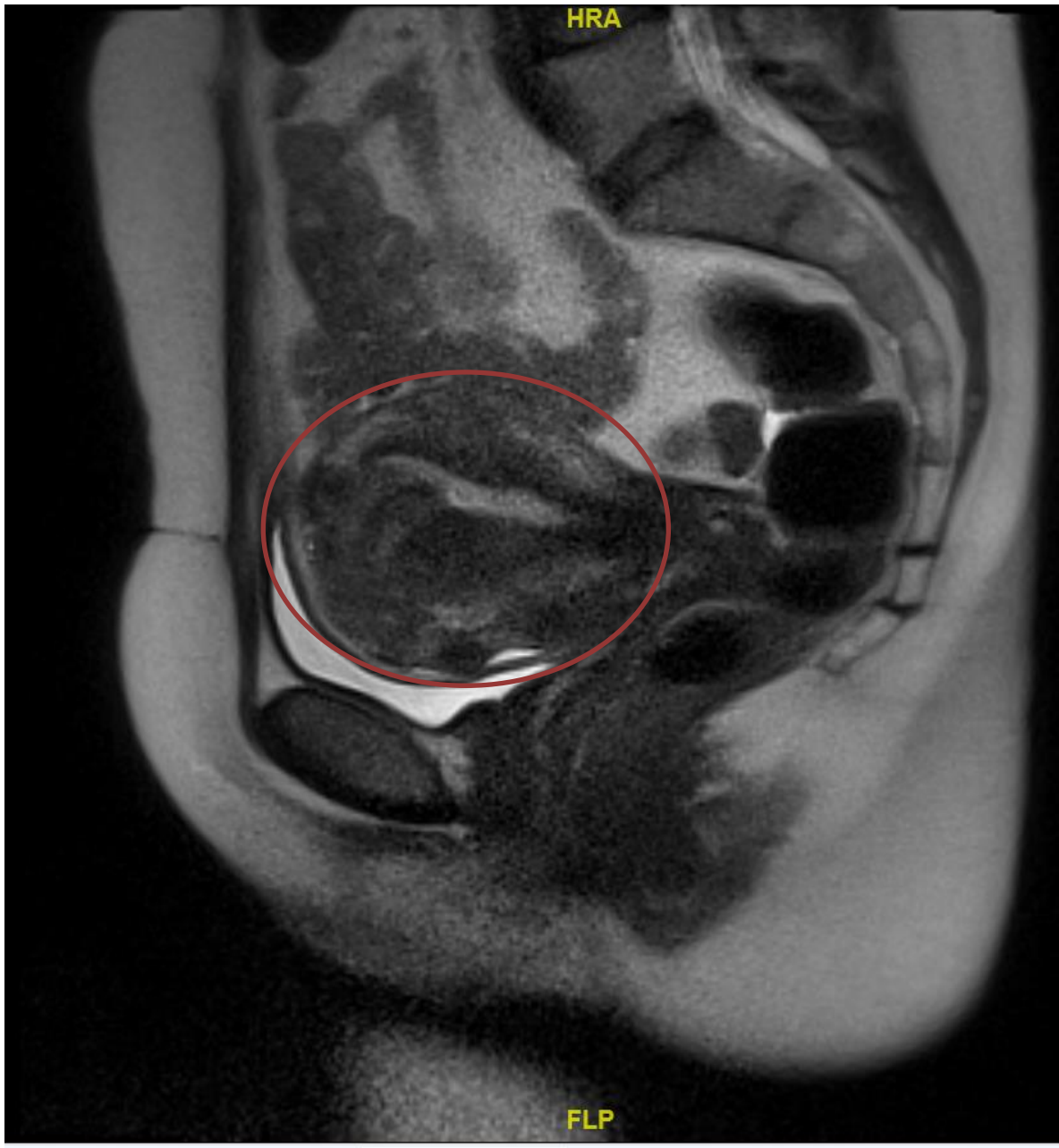


Salpingectomía y
biopsia de mioma
uterino.

Leiomioma de núcleos
atípicos.



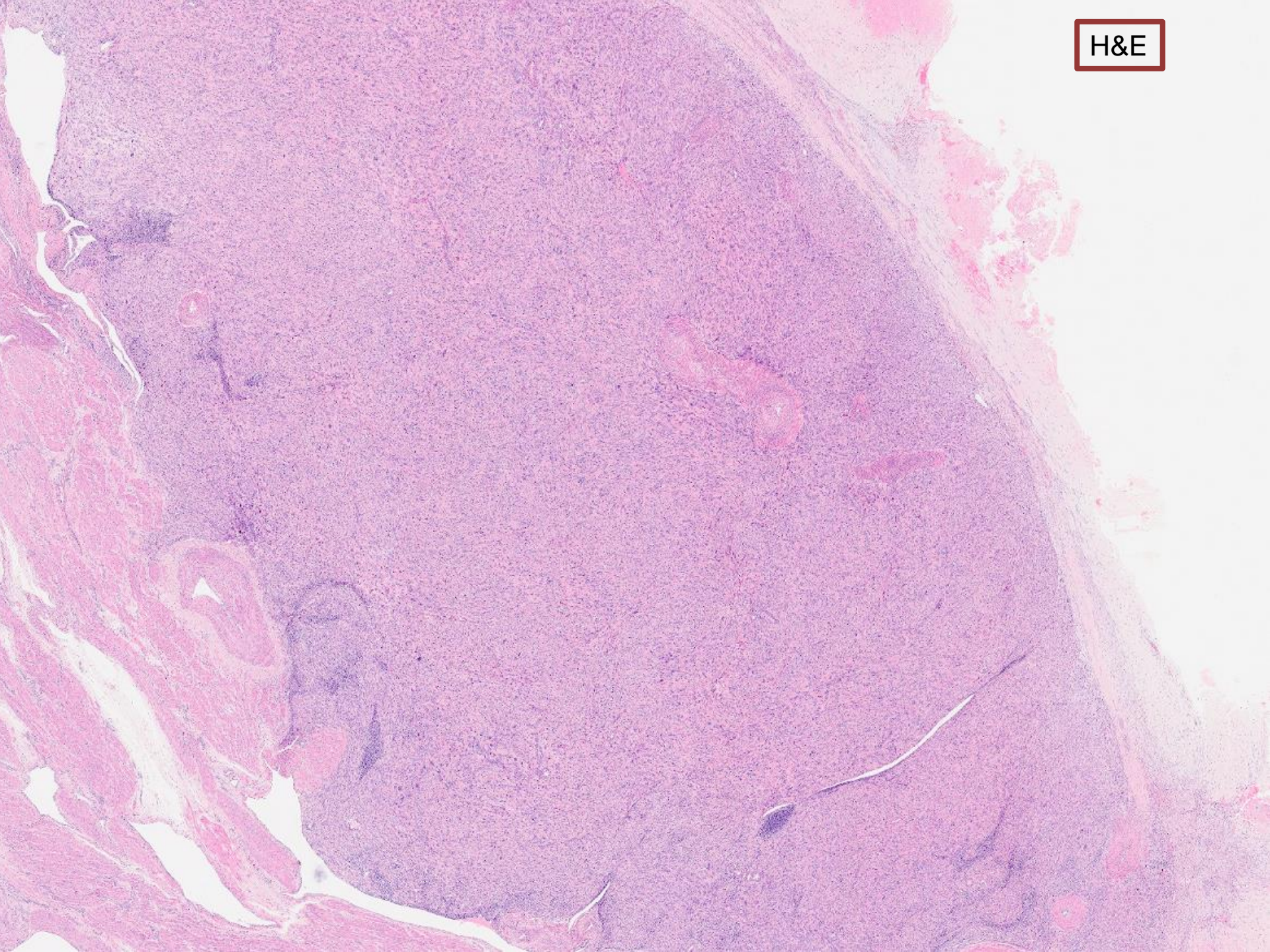
Miomectomía.



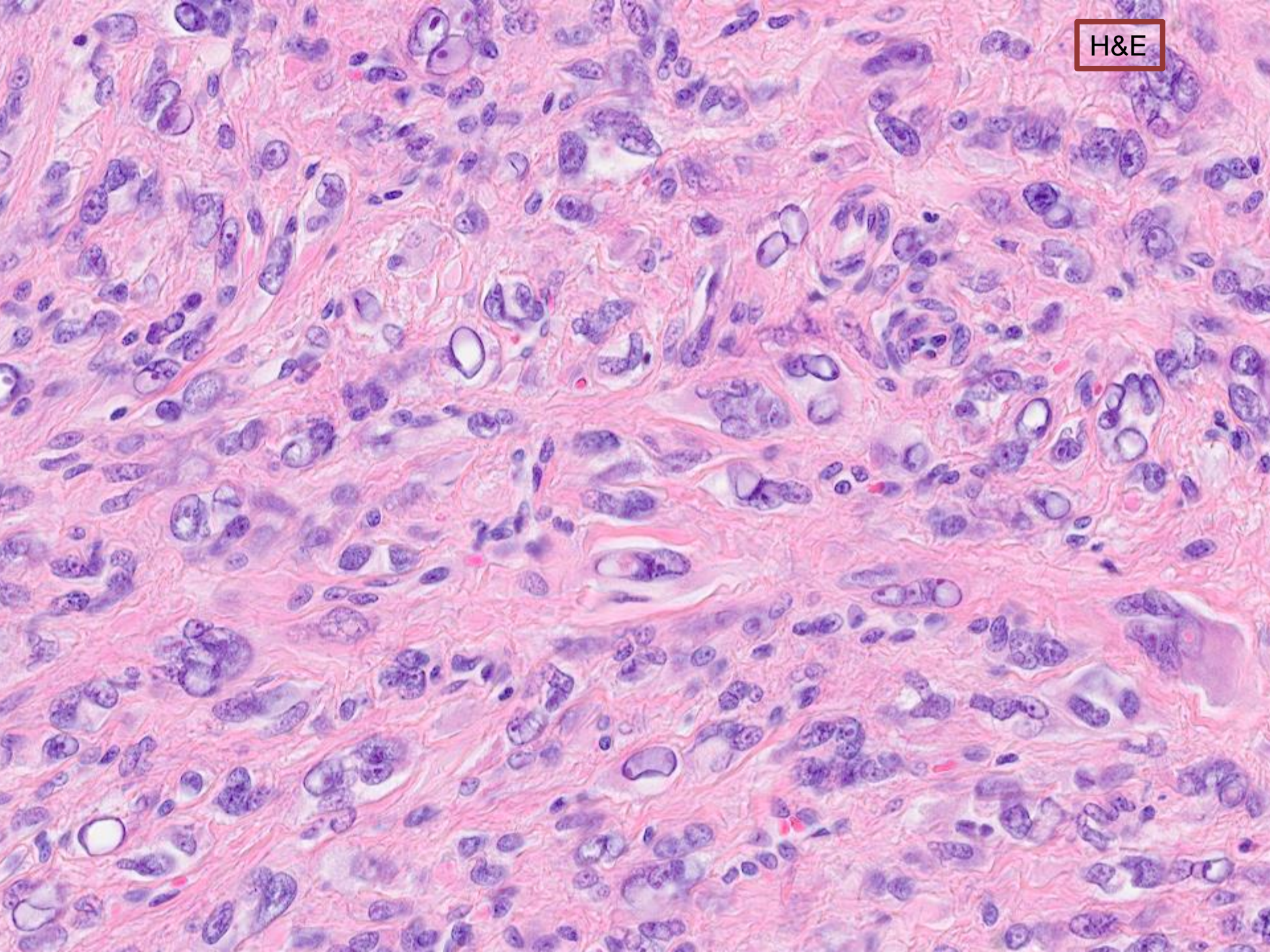
Resonancia Magnética de pelvis

No hay evidencia de alteraciones en las secuencias de difusión ni tras administración del contraste en los miomas uterinos que sugieran radiológicamente signos de agresividad.

H&E



H&E



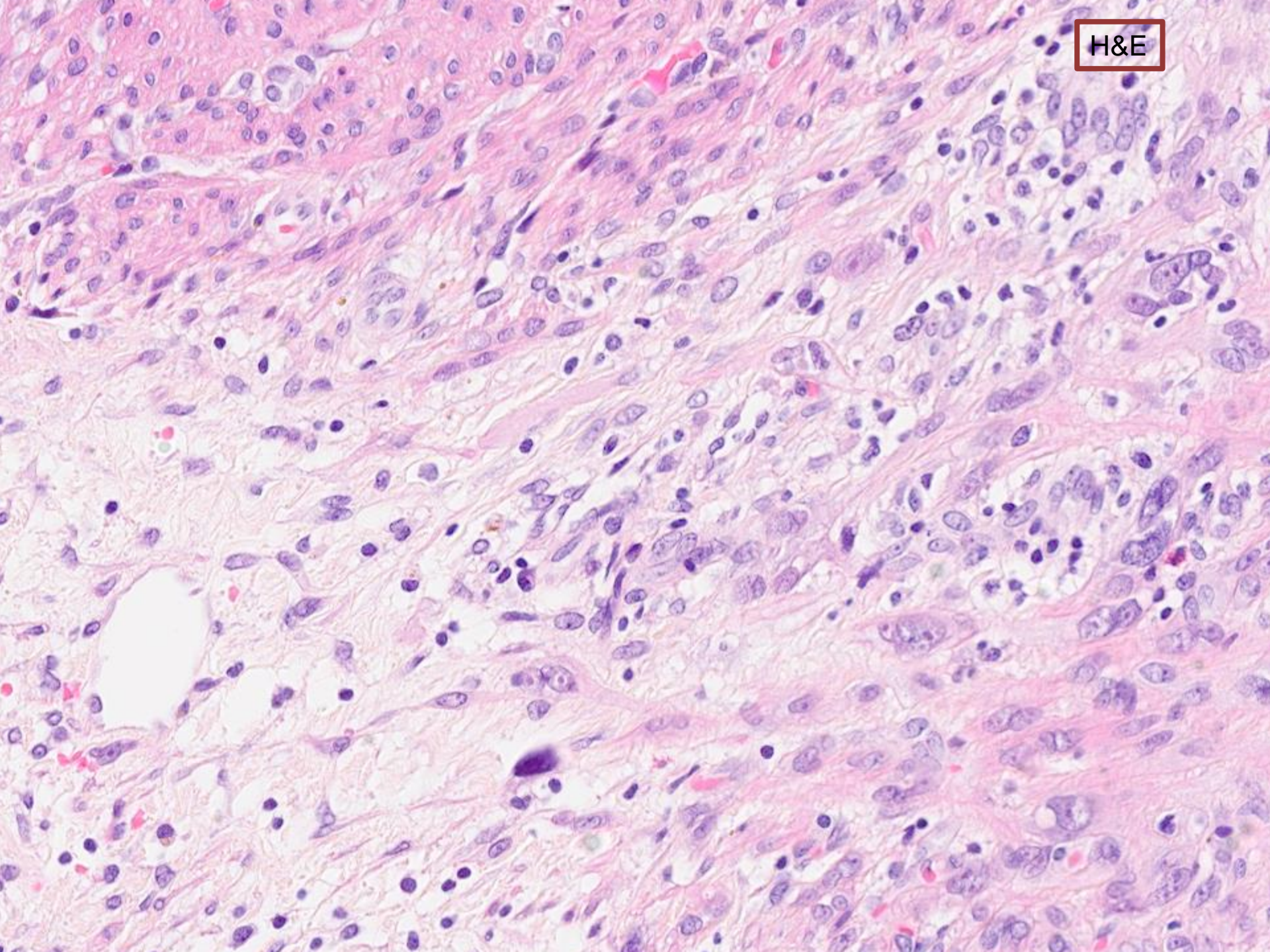
Proliferación densa de células musculares lisas desordenadas.

Núcleos atípicos de forma redonda /ovoide

Macronucleolo y halo perinucleolar.

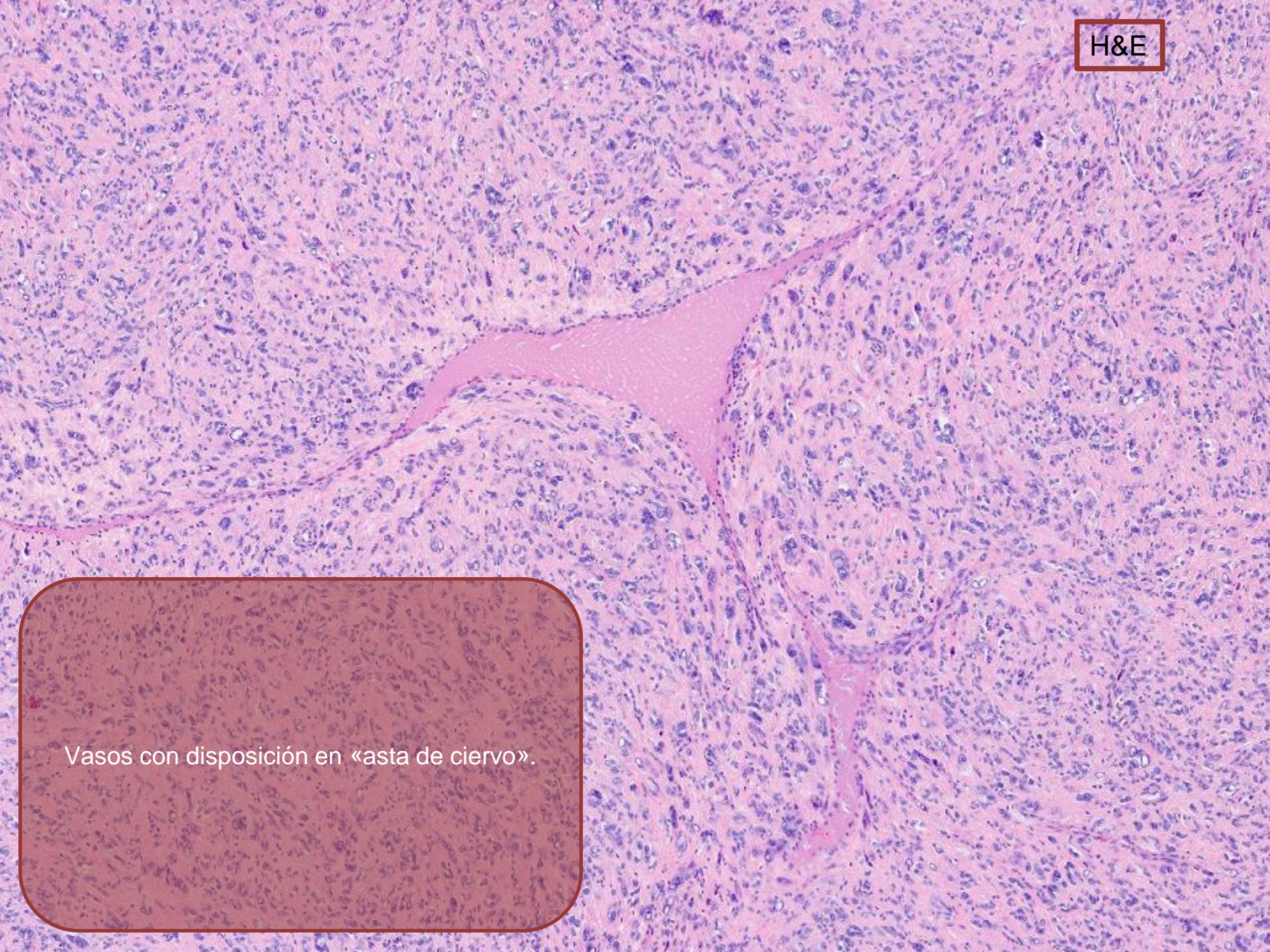
Ocasionales células gigantes multinucleadas.

H&E

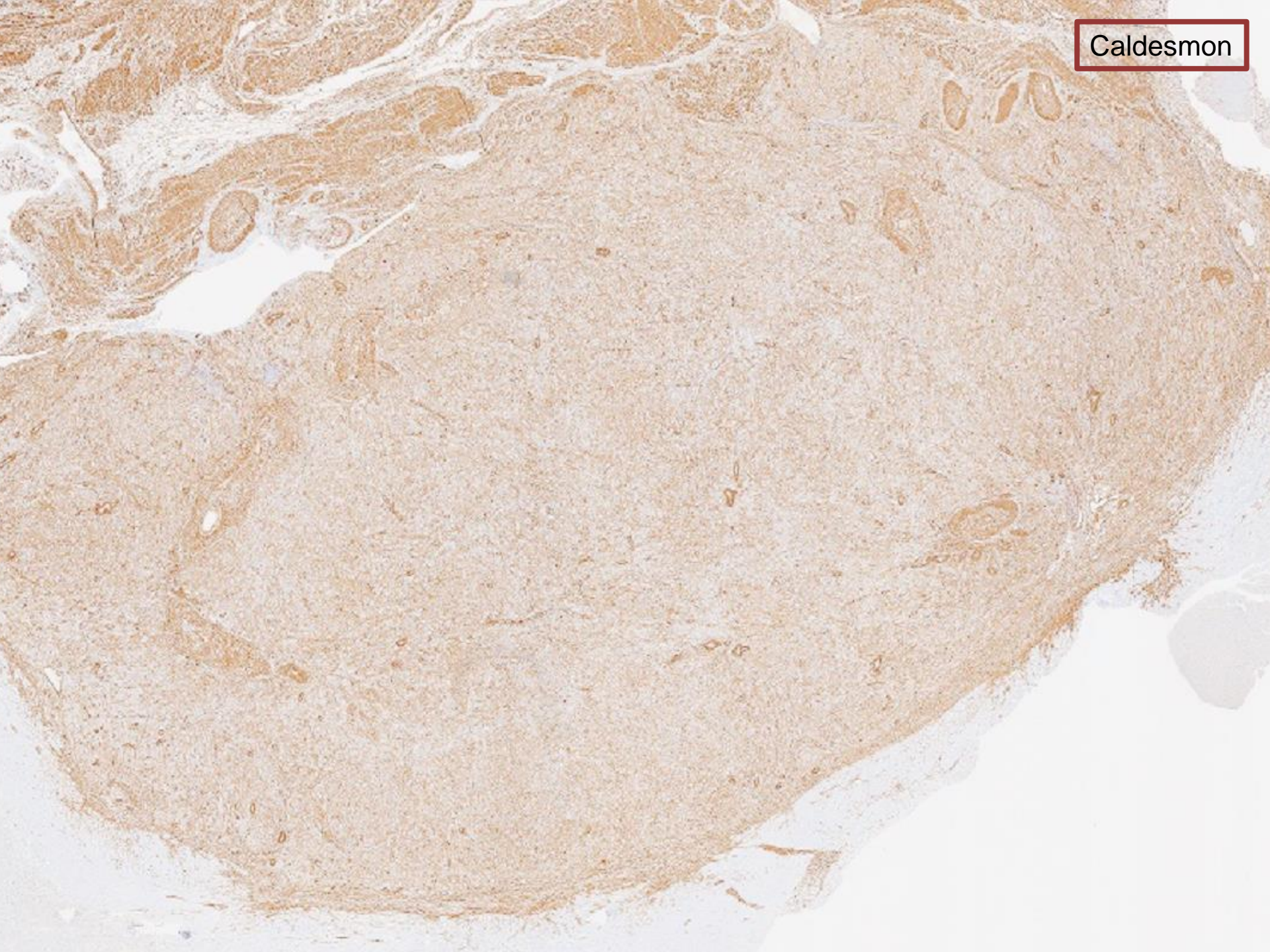


H&E

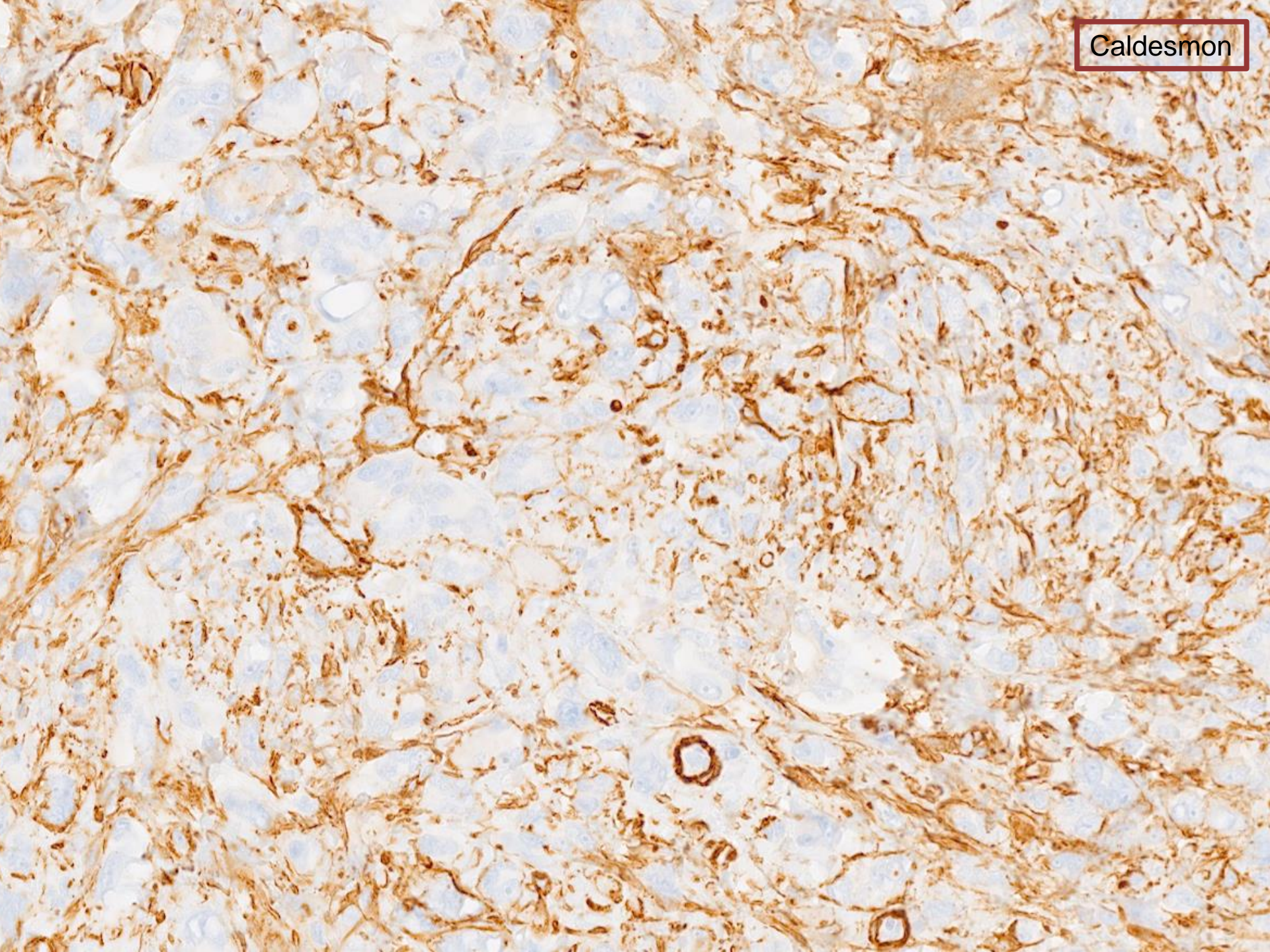
Vasos con disposición en «asta de ciervo».



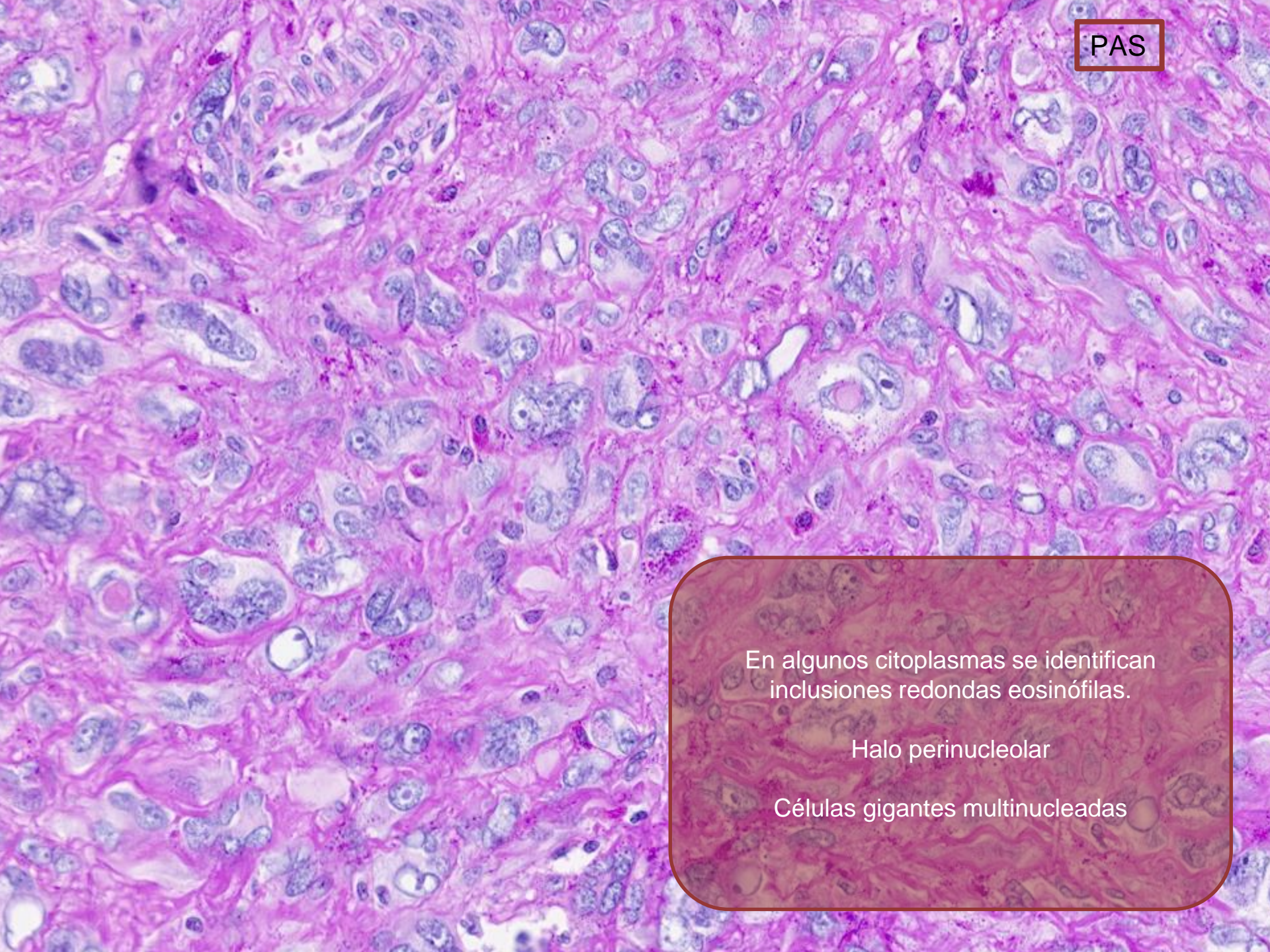
Caldesmon



Caldesmon



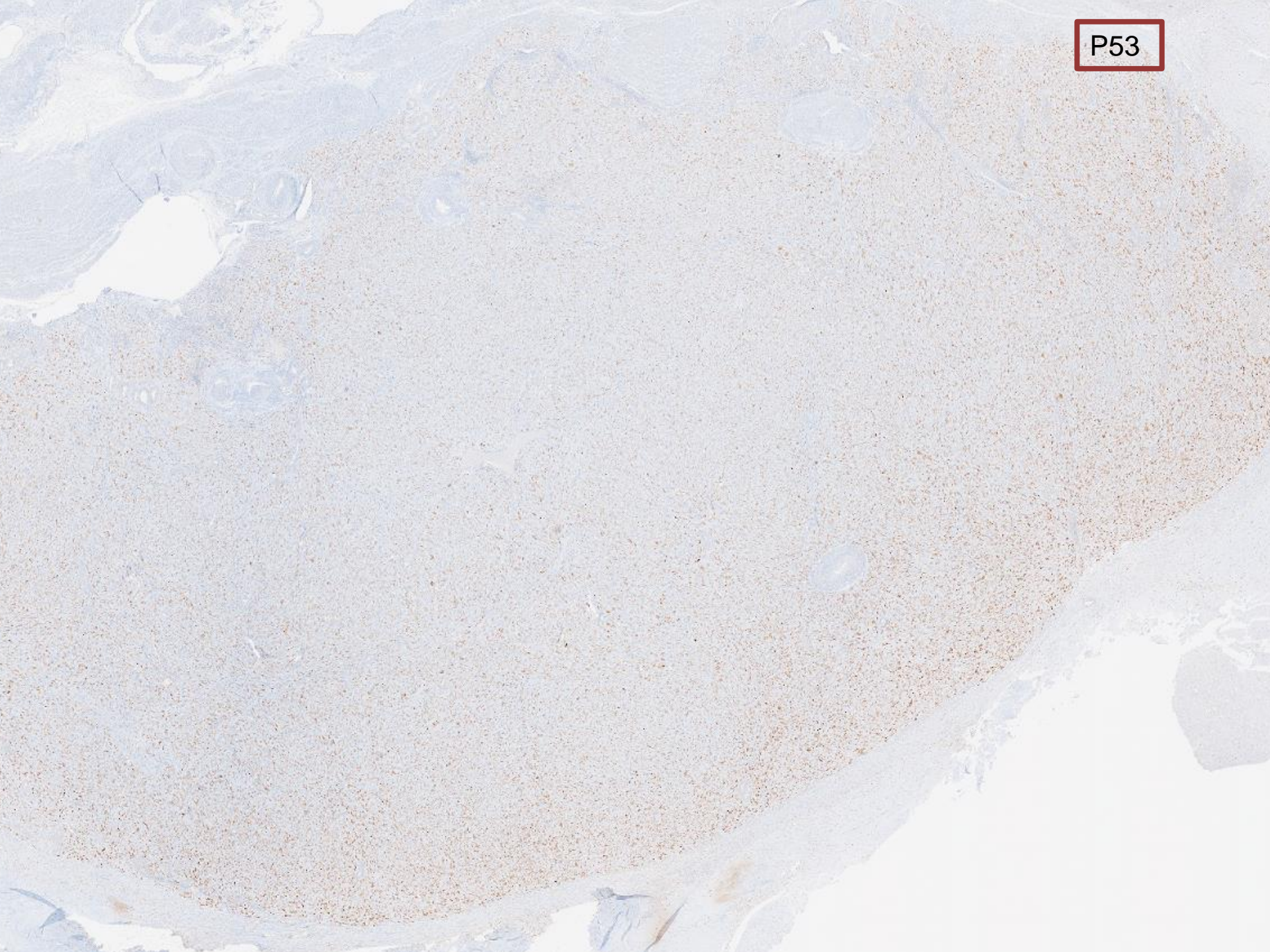
PAS



En algunos citoplasmas se identifican inclusiones redondas eosinófilas.

Halo perinucleolar

Células gigantes multinucleadas



DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

1. LEIOMIOSARCOMA

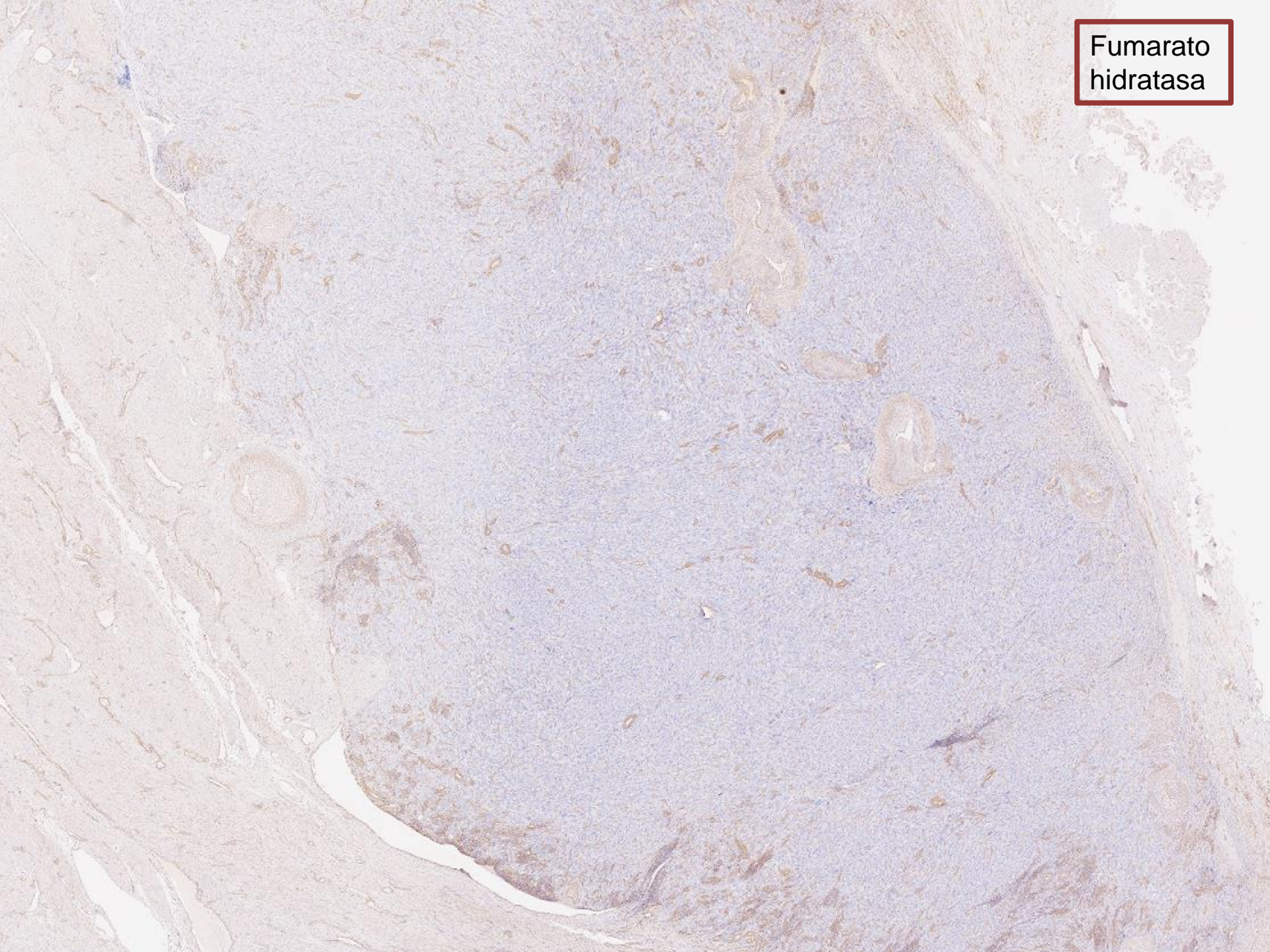
No mitosis
No necrosis
P53 –

2. LEIOMIOMA DE NÚCLEOS ATÍPICOS

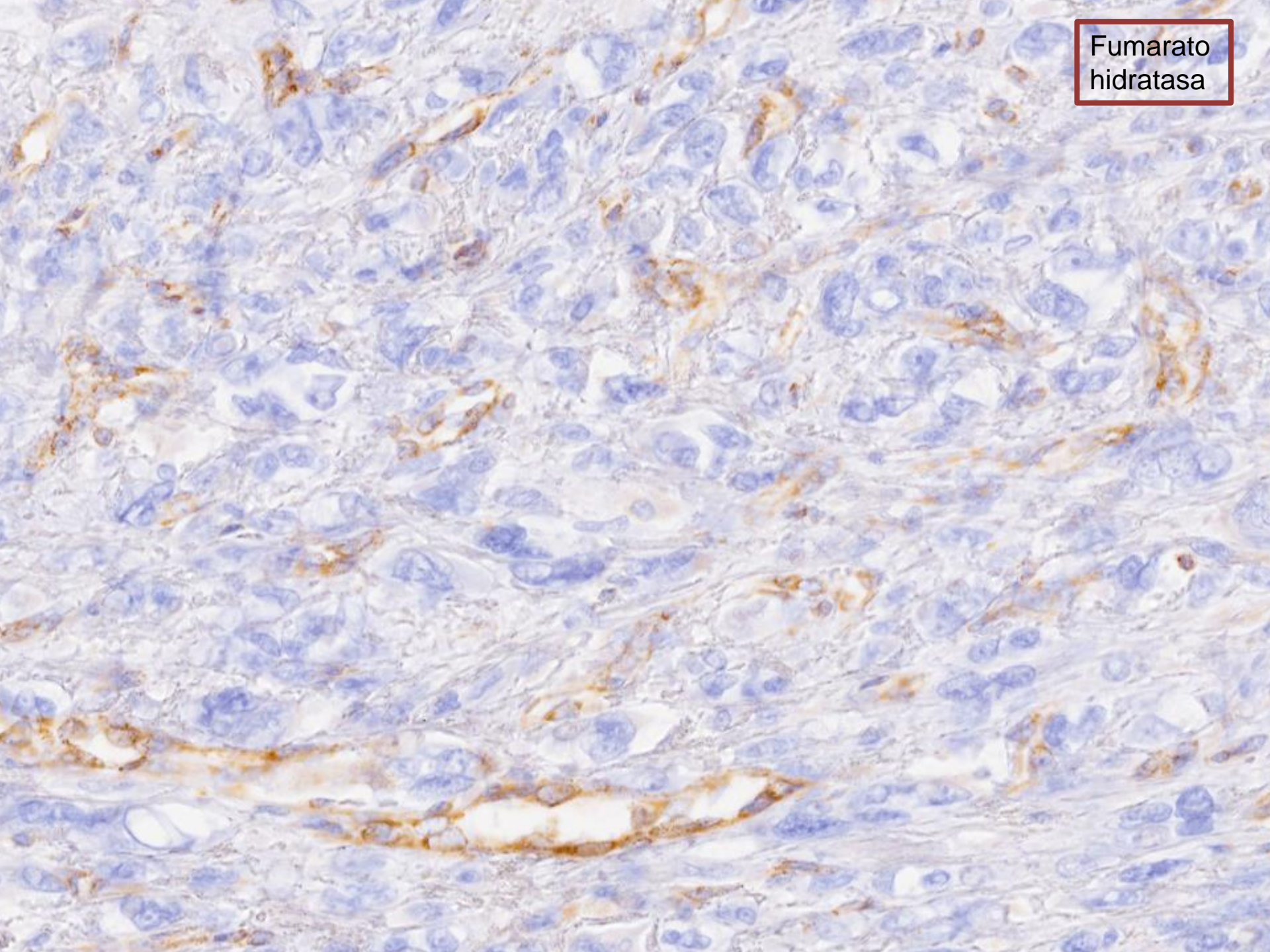
3. LEIOMIOMA DEFICIENTE EN FUMARATO HIDRATASA

Histología
Atipia
No mitosis
No necrosis

Fumarato hidratasa



Fumarato
hidratasa



DIAGNÓSTICO

LEIOMIOMA DEFICIENTE EN FUMARATO HIDRATASA ESPORÁDICO

- No historia clínica de leiomiomas cutáneos
- No historia clínica de cáncer renal
- Estudio genético negativo para mutación germinal

DIFERENCIAL

ADQUIRIDO/ESPORÁDICO

Leiomioma deficiente en fumarato hidratasa

HEREDITARIO

Síndrome de leiomiomatosis y cáncer renal hereditario

De todos los miomas uterinos que se estudian, hasta el 1% tienen este déficit.

La mayoría NO se asocian al síndrome (Baja Sensibilidad y Especificidad)

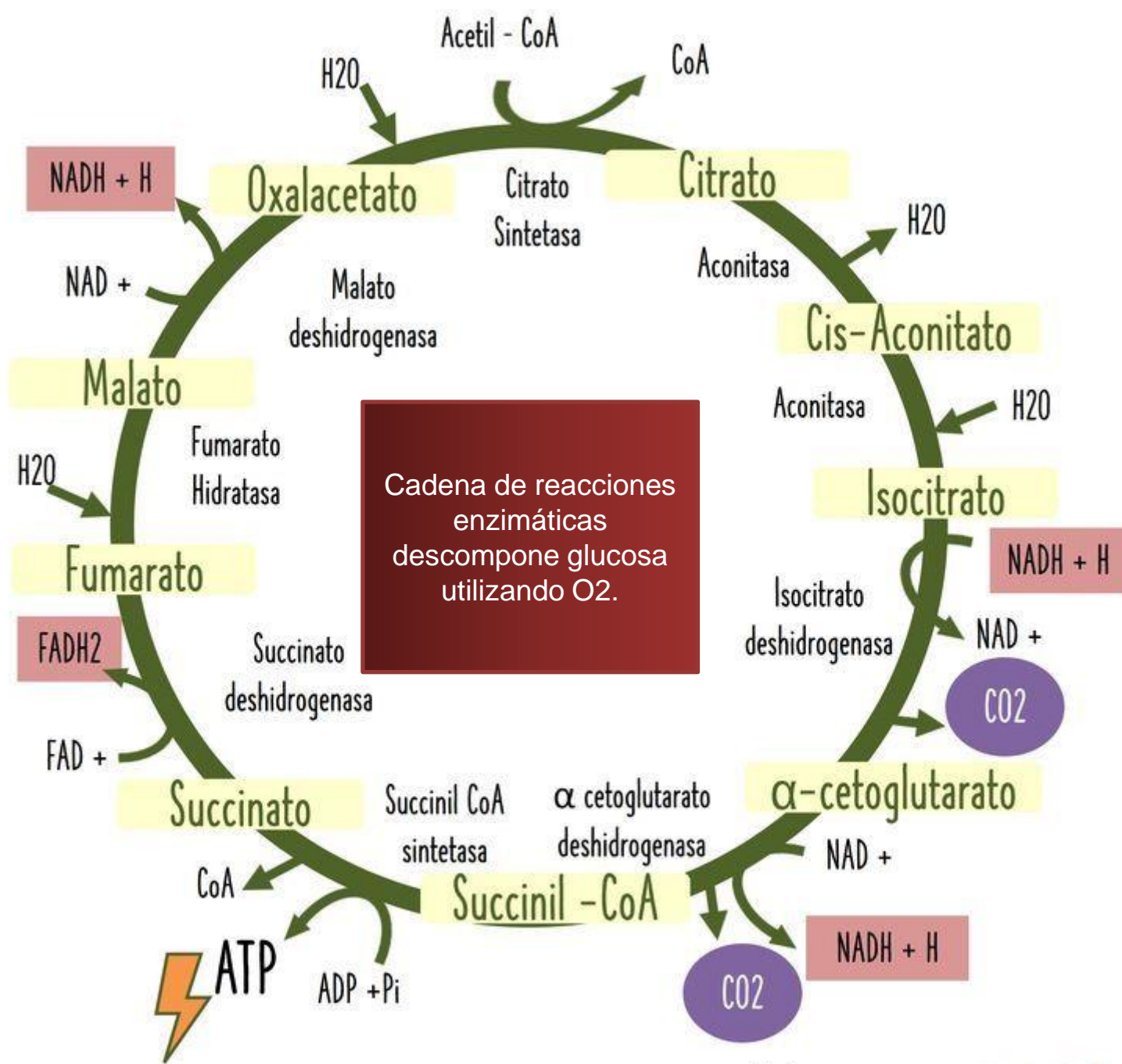
Puede ser una pista importante para considerar clínicamente el diagnóstico del síndrome de leiomiomatosis y cáncer renal hereditario.

No se requiere estudio genético si no hay más características diagnósticas.

La mayoría de pacientes desarrollarán leiomioma deficiente en fumarato hidratasa de aparición en edad temprana

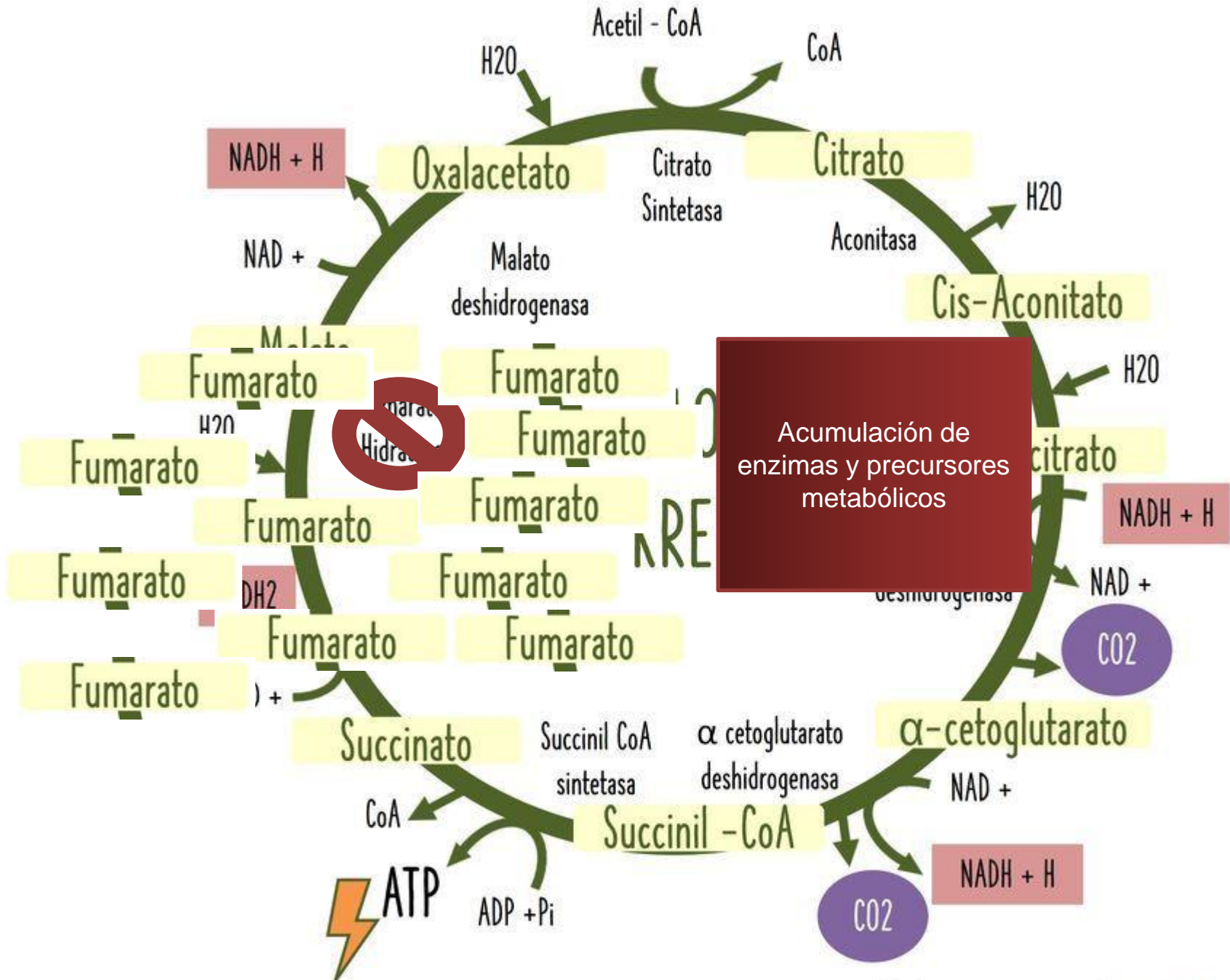
Criterios Diagnósticos:

- Historia familiar o personal de leiomiomas cutáneos
- Carcinoma renal
- Leiomiomas uterinos



Cadena de reacciones enzimáticas descompone glucosa utilizando O₂.

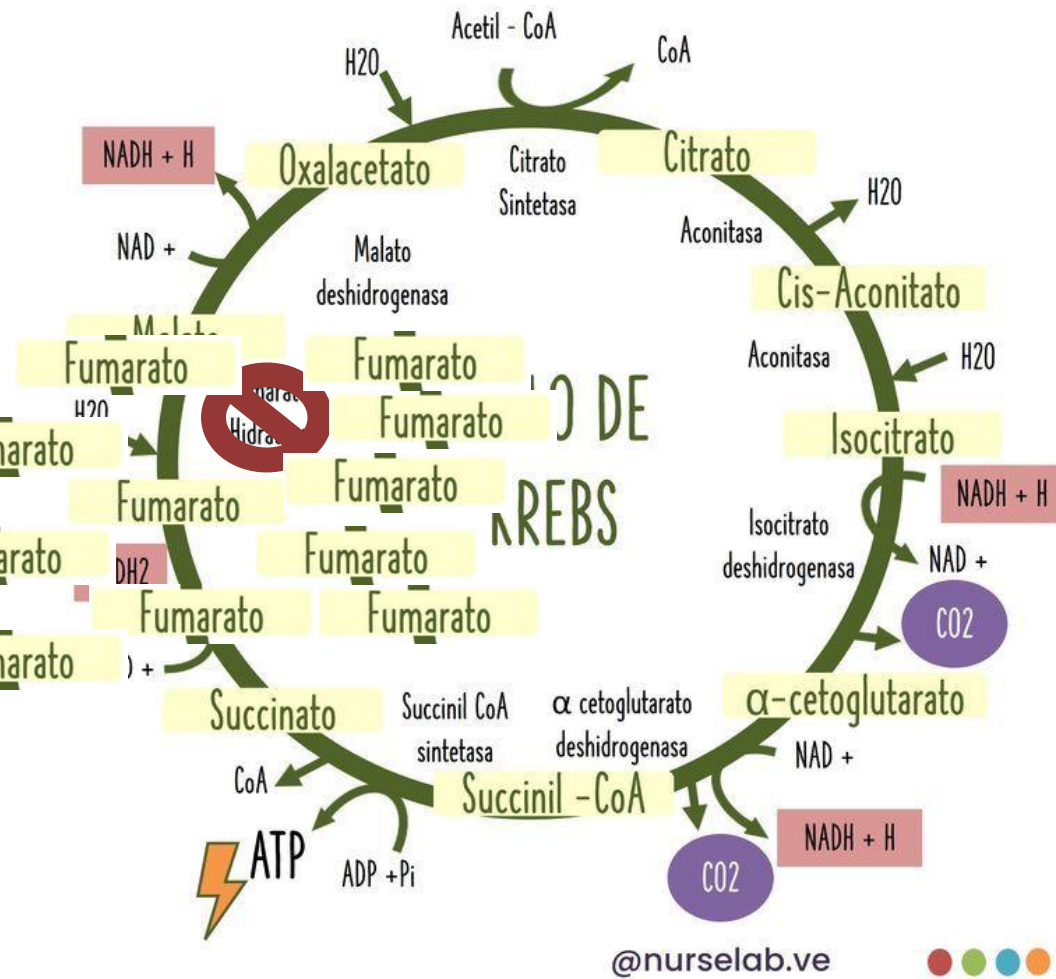




Acumulación de enzimas y precursores metabólicos



EFFECTOS



Cambio del metabolismo de fosforilación oxidativa por la glucólisis aerobia que genera el Efecto Warburg.

Aumento concentraciones de precursores metabólicos que actúan en otras vías metabólicas (HIF1-a, PDGF, GLUT 1, VEGF, TGF-a)

Genera: proliferación celular, glucólisis y angiogénesis en los tejidos e incrementar procesos pro-tumorales.

CONCLUSIONES

- No todos los leiomiomas de células atípicas son de núcleos bizarros y hay que tener en cuenta el déficit de fumarato hidratasa como diagnóstico diferencial.
- Histología característica
- Leiomioma deficiente en fumarato hidratasa no se asocia al síndrome de leiomiomatosis y cáncer renal hereditario.
- Hay que identificarlo porque puede ser una pista importante para sospechar el síndrome de leiomiomatosis y cáncer renal hereditario.
- No es necesario hacer estudio genético.



MUCHAS GRACIAS

BIBLIOGRAFÍA

- Arenas Valencia C, Arteaga Díaz CE. Síndrome de leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales: Revisión de la Literatura. *Urología Colombiana* 2017;26:126–34. doi:10.1016/j.uroco.2017.03.013.
- Harrison WJ, Andrici J, Maclean F, Madadi-Ghahan R, Farzin M, Sioson L, et al. Fumarate hydratase–deficient uterine leiomyomas occur in both the syndromic and sporadic settings. *American Journal of Surgical Pathology* 2016;40:599–607. doi:10.1097/pas.0000000000000573.
- Juan Rosai. Rosai and Ackerman´s. *Surgical Pathology*. Tenth edition. Vol. 1
- Mills SE. *Histology for Pathologists*. 4a ed. Lippincott Williams & Wilkins; 2013.
- Rekhtman N, Baine M, A. J. *Quick reference handbook for surgical pathologists*. 2a ed. Basilea, Suiza: Springer International Publishing; 2019.